

Overview of Newborn Screening for Fatty Acid Oxidation Disorders – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions that includes **fatty acid oxidation disorders**. Babies who screen positive for a fatty acid oxidation disorder need follow-up tests done to confirm they have the condition. **Not all babies with a positive newborn screen will have a fatty acid oxidation disorder.**

What are fatty acid oxidation disorders?

Fatty acid oxidation disorders (also called FAO disorders) are conditions that occur when a person's body cannot use some fat from food. Normally, when we eat, our bodies use some food right away to make energy so that we can keep moving and working. However, some food is stored as fat for use later. When a person has not eaten for a period of time, the body starts to use this stored fat for energy. People with FAO disorders are not able to use this stored fat for energy.

Enzymes (proteins that help our bodies perform chemical reactions) usually help the body use stored fat. A person with a FAO disorder is missing at least one enzyme, or his/her enzymes don't work correctly.

What causes fatty acid oxidation disorders?

FAO disorders are **inherited** (passed from parent to child) conditions. Everyone inherits two copies of the genes that cause FAO disorders. We receive one copy of each gene from our fathers, and one copy from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly.

In order for a person to have a fatty acid oxidation disorder, he or she must have two changed copies of the gene that causes a particular fatty acid oxidation disorder. People with one fatty acid oxidation gene change do not have an FAO disorder.

What FAO disorders are on Indiana's newborn screen?

Indiana's newborn screen tests for several fatty acid oxidation disorders, including:

- Acyl-CoA dehydrogenase deficiencies (MCAD, SCAD, VLCAD)
- Carnitine palmitoyltransferase deficiency types I and II (CPT I & CPT II)
- Glutaric acidemia type II
- Hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiencies (SCHAD and VLCHAD)
- Primary carnitine deficiency

What are the symptoms of fatty acid oxidation disorders?

Every child with a fatty acid oxidation disorder is different. Most babies with FAO disorders will look normal at birth. Common symptoms of fatty acid oxidation disorders include vomiting, seizures, liver problems and possibly coma or death.

What is the treatment for fatty acid oxidation disorders?

There is no cure for fatty acid oxidation disorders. However, there are treatments that can help with the symptoms. People with FAO disorders should eat frequently and avoid fasting (long periods of time without food). They may also need a special diet or take special medicines. A person with an FAO disorder will need treatment for his/her entire life.

What happens next?

Good medical care makes a difference for children with fatty acid oxidation disorders. These children should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in FAO disorders and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to set up any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Call your child's doctor or the Metabolic Genetics clinic if your baby has poor feeding, extreme sleepiness or fussiness, or seizures. Be sure your baby is fed every 4 hours (including at night).

Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic? Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

For more information

- MedLine Plus Medical Encyclopedia - <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/genetic_conditions.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para trastornos de oxidación del ácido graso – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen los **trastornos de oxidación del ácido graso**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de un trastorno de oxidación del ácido graso necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la afección. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán trastornos de oxidación del ácido graso.**

¿Qué son los trastornos de oxidación del ácido graso?

Los trastornos de oxidación del ácido graso (también llamado trastornos FAO) son afecciones que ocurren cuando el cuerpo de una persona no puede utilizar algo de la grasa de los alimentos. Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos usan inmediatamente algunos alimentos para producir energía de forma que podamos seguir moviéndonos y trabajando. Sin embargo, algún alimento se almacena como grasa para utilizarla más tarde. Cuando una persona no ha comido por un período de tiempo, el cuerpo comienza a utilizar la grasa almacenada para producir energía. Las personas con trastornos FAO no pueden utilizar esta grasa almacenada para producir energía.

Normalmente, las **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) ayudan al cuerpo a utilizar la grasa almacenada. Una persona con un trastorno FAO carece al menos de una enzima, o sus enzimas no funcionan correctamente.

¿Qué causa los trastornos de oxidación del ácido graso?

Los trastornos FAO son afecciones **heredadas** (se pasan de padre/madre a hijo). Todos heredamos dos copias de los genes que causan los trastornos FAO. Recibimos una copia de cada gen de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente.

Para que una persona tenga trastornos de oxidación del ácido graso, debe tener dos copias cambiadas del gen que causa un trastorno particular de oxidación del ácido graso. Las personas con un cambio de gen de oxidación del ácido graso no tienen trastorno FAO.

Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsiones. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana? – La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

Para más información

- **Encyclopedia MedLine Plus Medical** - <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- **Region 4 Genetics Collaborative** - http://region4genetics.org/family_resources/genetic_conditions.aspx

¿Qué trastornos FAO se incluyen en la valoración para recién nacidos de Indiana?

Las pruebas de valoración para recién nacidos de Indiana para trastornos de oxidación del ácido graso, incluyen:

- Deficiencias Acil-CoA deshidrogenasa (MCAD, SCAD, VLCAD)
- Deficiencias tipos I y II de carnitina palmitoiltransferasa (CPT I y CPT II)
- Acidemia glutárica tipo II
- Deficiencias de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa (SCHAD y VLCHAD)
- Deficiencia de carnitina primaria

¿Cuáles son los síntomas de los trastornos de oxidación del ácido graso?

Cada niño con un trastorno de oxidación del ácido graso es diferente. La mayoría de los bebés con trastornos de oxidación del ácido graso parecen normales cuando nacen. Los síntomas comunes de los trastornos de oxidación del ácido graso incluyen vómito, convulsiones, problemas hepáticos y posiblemente un coma o la muerte.

¿Cuál es el tratamiento para los trastornos de oxidación del ácido graso?

No hay cura para los trastornos de oxidación del ácido graso. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Las personas con trastornos FAO deberán comer frecuentemente y evitar el ayuno (largos períodos de tiempo sin alimento). También pueden necesitar una dieta especial o tomar medicamentos especiales. La persona con trastornos FAO necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Para niños con trastornos de oxidación del ácido graso una buena atención médica puede marcar la diferencia. Estos niños deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en trastornos FAO u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.